

22q11.2 microduplicatie

Ik ben Carla, getrouwd met Erik en moeder van Lieke (7), Marit (6) en Jochem (1). Het meisje op de foto is Marit. Marit heeft een stukje 22q11.2 teveel. Dit wordt een 22q11.2 (micro)duplicatie genoemd.

22q11 microduplicatie

Waar het 22q11 deletie syndroom redelijk bekend begint te raken, is het bestaan van de 22q11 microduplicatie veel minder bekend. In 1999 werd het voor het eerst beschreven. Er zijn veel minder mensen bekend met de duplicatie dan met de deletie, maar de laatste jaren wordt de duplicatie met de nieuwe technieken wel bij steeds meer kinderen gevonden. Er bestaat een hele grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de kenmerken van kinderen met de microduplicatie.

Sommigen kenmerken zijn vergelijkbaar met die van de deletie, andere juist niet.

Marit

Voor Marit betekent de duplicatie dat ze een forse algehele ontwikkelingsachterstand heeft: ze loopt bijvoorbeeld pas sinds haar vierde, ze heeft een hele slechte mondmotoriek en is nog niet zindelijk. Ook heeft ze een gehoorverlies en draagt ze sinds ze 9 maanden is een sterke bril. Op mentaal vlak wordt haar ontwikkeling geschat op 12 – 18 maanden, maar echt betrouwbaar kan dat nog niet worden gemeten. Hoewel ze (nog?) niet praat, vertelt ze ons met gebaren inmiddels wel hele verhalen.

Onze zoektocht begon vrij snel na Marits geboorte. Er waren vragen omdat ze niet door de gehoorst kwam en er wa-

ren nog een aantal kleinere bijzonderheden (o.a. verwijde nierbekkens, een grote fontanel, een vingertje dat ze niet kon strekken en ze was wat slap).

Na een jaar kwam de "diagnose": een distale variant van de 22q11.2 microduplicatie. Meteen kregen we ook de mededeling dat we nu wel een naam hadden, maar verder eigenlijk niets méér wisten dan voor de diagnose. Er was eigenlijk niets bekend, behalve dat de variatie enorm groot is; van volledig normaal tot ernstig meervoudig gehandicapt.

In de praktijk van alledag werd Marit begeleid vanuit Auris, omdat haar gehoorprobleem de enige 'harde' diagnose was. Achteraf gezien hadden we veel eerder alert moeten zijn op de achterstand in de verstandelijke ontwikkeling. Maar haar gehoor- en visusproblemen werden vaak als mogelijke (mede-)oorzaak gezien en we wilden haar niet te snel dat stempeltje verstandelijk beperkt opplakken. Met name de eerste drie jaar waren voor ons heftig. De vele bezoeken aan het ziekenhuis, de audicien, de fysiotherapie, de zoektocht naar de juiste begeleiding, de regelmatige urineweginfecties, looporen, luchtweginfecties en – eigenlijk continu – heel weinig slaap. Wat ik zelf eigenlijk nog het lastigst vond was het steeds balanceren tussen niet overvragen maar ook niet ondervragen van Marit,

Marit 3 jaar.



Marit op schoolgaande leeftijd.

want we konden haar mentale ontwikkeling nauwelijks inschatten. De laatste tijd is het veel rustiger; Marit zit beter in haar vel waardoor ze ook grote stappen heeft gemaakt in haar ontwikkeling. Ook slaapt ze sinds een jaar wat beter, na 5 jaar minstens 3x per nacht wakker te zijn geweest. Marit is van een passief en snel overprikkeld meisje veranderd in een gezellige en zelfs sociale dame. Ze geniet van muziek en buiten spelen; sinds kort is voetballen haar grote hobby. Omdat ze met haar gebaren veel kan duidelijk maken, weten we ook beter wat ze wel en wat ze niet begrijpt, wat het leven zowel voor haar als voor ons een stuk makkelijker maakt.

Sinds dit schooljaar zit Marit op een nieuw opgestarte groep van het KDC in het gebouw van een ZMLK-school. Een prima oplossing voor Marit, die nog niet toe is aan een echte ZMLK-klas, maar wel geniet van de andere kinderen en alles wat er op een school gebeurt.

Via de internationale en de Nederlandse facebook groep heb ik al heel wat verhalen van andere kinderen met een 22q11 duplicatie gelezen. Hier blijkt ook weer dat de variatie erg groot is: van zeer ernstig meervoudig gehandicapt tot alleen lichte leer- of gedragsproblemen of zelfs helemaal geen problemen. De één is heel klein en/of mager, de ander juist groot. Veel kinderen blijken een ouder te hebben met dezelfde duplicatie. Sommige ouders hebben ook wel (milde) problemen die achteraf gezien verklaard worden door de duplicatie, maar er zijn ook ouders die geen problemen ervaren. Mijn man Erik blijkt de duplicatie ook te hebben, maar heeft naast een licht hoge-tonen verlies geen gezondheidsklachten en hij heeft een Hbo-opleiding afgerond. Onze andere twee kinderen hebben we niet laten testen, er is een kans dat zij de duplicatie ook hebben. Misschien lopen er wel heel veel mensen met een 22q11 microduplicatie zonder dat te weten, maar die nooit gediagnosticeerd

worden omdat ze niet echt anders zijn dan anderen. Klinisch genetici zijn er ook nog niet uit wat precies samenhangt met de duplicatie. Dit is denk ik meteen het grootste verschil met de deletie; als je (kind) gediagnosticeerd wordt met de deletie, krijg je informatie over dat syndroom. Ook dan weet je nog niet precies wat dit voor jou(w kind) gaat betekenen en zijn er vooral veel vragen, maar er is basisinformatie. Als je (kind) gediagnosticeerd wordt met de duplicatie, zeggen klinisch genetici dat ze niet weten wat het voor je (kind) zal betekenen.

Verwarring

Vrijwel alle ouders van kinderen met de microduplicatie hebben wel eens een arts of hulpverlener moeten corrigeren die dacht dat hun kind het 22q11 deletiesyndroom had. Ik heb het zelfs moeten corrigeren in dossiers van een drietal artsen en instanties. Die verwarring is soms erg vervelend, al snap ik heel goed dat zo'n vergissing snel gemaakt is.



Facebook – besloten groep – Chromosoom 22 (22q11) microduplicatie syndroom

Belangrijke verschillen

- de deletie is in de meeste gevallen nieuw ontstaan (de novo). Dat wil zeggen dat deze niet bij een van ouders aanwezig is (minder dan 10% is overgeërfd). De duplicatie daarentegen lijkt meestal juist geërfd te zijn van één van de ouders (naar schatting in ongeveer 70% van de gevallen). Meestal heeft deze ouder geen of alleen heel milde symptomen, terwijl de duplicatie precies hetzelfde is.
- Bij de duplicatie lijken relatief weinig hartproblemen (18%) voor te komen. Bij de deletie is dit bij 50 – 75% van de kinderen het geval.
- Gehemelteproblemen (velopharyngeale insufficiëntie) lijken minder vaak voor te komen bij de duplicatie (15% tegenover 70% bij de deletie).